



TITLE:

# 真性半陰陽の2例 - 本邦報告100例 の統計的考察 -

AUTHOR(S):

竹崎, 徹; 福井, 準之助; 芝, 伸彦

---

CITATION:

竹崎, 徹 ...[et al]. 真性半陰陽の2例 - 本邦報告100例の統計的考察 -. 泌尿  
器科紀要 1976, 22(6): 657-668

ISSUE DATE:

1976-09

URL:

<http://hdl.handle.net/2433/121988>

RIGHT:

## 真 性 半 陰 陽 の 2 例

一本邦報告 100 例の統計的考察—

信州大学医学部泌尿器科学教室（主任：柿崎 勉教授）

竹 崎 徹  
福 井 準 之 助  
芝 伸 彦TWO CASES OF TRUE HERMAPHRODITISM: A STATISTICAL  
STUDY OF 100 CASES IN JAPANESE LITERATURE

Tohru TAKEZAKI, Junnosuke FUKUI and Nobuhiko SHIBA

*From the Department of Urology, Faculty of Medicine, Shinshu University**(Director : Prof. T. Kakizaki)*

Two cases of true hermaphroditism were presented.

Case 1; A 14-year-old junior-high school boy was admitted for bilateral development of the breast. At birth the perineal hypospadias and bilateral undescended testes were noticed. When he was 2 and 3 years of age he had been operated for the hypospadias and undescended testes at a hospital. But as the operation for the hypospadias was imperfect, he was re-operated by Denis-Browne's method at our hospital when he was 4 years of age. Breast development started at 12 years of age.

Routine laboratory examinations were mostly normal. Sex chromatin studied on buccal smear was positive and the chromosome constitution of 46XX/46XY was established by peripheral leucocyte culture.

Bilateral ovotestes were revealed by exploration for scrotal contents and by microscopic examination. Epididymis and vas deferens were found also bilaterally, but uterus, vagina and Fallopian tube were absent. Ovarian portions were removed.

Case 2; A 6-year-old child, who was brought up as a boy, was admitted because of the perineal hypospadias and no scrotal contents on the left side. He was operated on for the hypospadias by Denis-Browne's method because simply diagnosed as hypospadias. However, postoperative voiding cystourethrography showed fairly well developed vagina opened to the urethra.

Routine laboratory examinations were normal. Sex chromatin was positive and chromosomal investigation showed a karyotype of 46XX.

Through surgical and histological examination, it was made clear that he had an ovotestis on the right side of the scrotum and an ovary on the left inguinal canal each with Fallopian tube and fimbria. Uterus was absent. Right ovarian portion and left ovary were removed.

100 cases of true hermaphrodites reported in Japan were reviewed and briefly discussed.

## 緒 言

真性半陰陽は半陰陽の中でもまれな疾患であるが、近年の細胞遺伝学的な研究の進歩とともに報告も増加の傾向にある。著者は最近2例の真性半陰陽を経験し

たので、ここにその症例を報告するとともに、本邦における真性半陰陽の報告例を集計し、若干の文献的考察を加えた。

## 症 例

第1例：北〇明，14歳，戸籍上および生活上の性は男子。

主訴：両側乳房の肥大。

家族歴：同胞に異常を認めず。

既往歴：妊娠中母親がホルモン剤等の投与を受けたことなく，満期正常産であった。

現病歴：生下時に会陰部尿道下裂および両側停留辜丸に気づいていた。2歳4カ月，3歳9カ月のとき，某病院整形外科で尿道形成術および両側辜丸固定術を受けたが，尿道形成が不じゅうぶんのため，4歳4カ月のとき当科を初めて受診。そのときの外陰部の所見は，両側辜丸は陰嚢内に触れたが，外尿道口は冠状溝の下約1cmの部分に開いている状態であった。4歳9カ月のとき Denis-Browne 法により尿道再形成術を施行し，立位で排尿可能となったわけであるが，12歳頃より両側乳房の肥大が現われ，当科を再受診し，精査を受けた。

理学的所見：発育，栄養ともに良好で，乳房は同年代女子相応の発育を示していた (Fig. 1)。外陰部は，陰毛の発生を認め，陰茎の発育は悪く，両側陰嚢内において辜丸上部にアズキ大の硬結を触れた (Fig. 2)。

一般検査成績：胸部レ線，ECG ともに異常所見なく，血液一般，血液化学にも異常はない。尿一般所見も正常。

尿中ホルモン測定：下垂体性 gonadotropin 値 6IU/day 以下，17-KS 2.4~3.8 mg/day，17-OHCS 3.3~4.0 mg/day で正常範囲。しかし total estrogen は 9.8 μg/day (分画 estron 1.6 μg/day，estradiol 1.2 μg/day，estriol 6.8 μg/day) でやや高い値を示していた。

細胞遺伝学的検査：口腔粘膜による性染色質は27.6%陽性，末梢血培養による性染色体は 46XX/46XY (XX 70%，XY 30%) の mosaic を示していた (Fig. 3, 4)。

尿路レ線検査：腎尿管膀胱部単純に異常なく，IVP でも上部尿路，膀胱像ともに正常で，尿道造影においても vagina masculina は証明されなかった。

以上の結果より真性半陰陽が考えられるとして1975年3月25日 (14歳のとき) 陰嚢を試験的に開いてみた。

手術所見：まず左陰嚢を開くと，母指頭大の辜丸に密着して，アズキ大の表面白色，やや凹凸不平のある硬い卵巣と思われるものがあり，これを切除して，辜丸には生検をおこなった。次に右陰嚢を開くと，左側と同じような所見で，大豆大の辜丸と示指頭大の卵巣と思われるものが癒合しており，同じく卵巣部分

(Fig. 5) を切除し，辜丸には生検をおこなった。なお両側ともに副辜丸，精管は確認できたが，卵管は確認できなかった。

組織学的所見：左右ともに卵巣部分は原始卵胞および Graaf 卵胞が多数認められ，生検で得た辜丸組織では，精細管構造の周辺に Leydig 細胞の増殖がみられるが，造精機能はまだ認められない (Fig. 6, 7)。この結果，性腺は両側の ovotestis であることが判明した。

その後の経過：患者は男子として生活しているが，肥大した乳房については現在経過観察中である。

第2例：〇林〇一，6歳，戸籍上および生活上の性は男子。

主訴：外陰部の形態異常。

家族歴：同胞に異常を認めず。

既往歴：妊娠中母親がホルモン剤等の投与を受けたことなく，満期正常産であった。

現病歴：生下時産科医より外陰部の形態異常を指摘され，1週後に某病院で性判定を受けたところ男子ということで，戸籍上は男として届出た。2歳のとき当科初診。このときの外陰部の所見は，二分陰嚢，会陰部尿道下裂を示し，左性腺は左鼠径部，右性腺は右陰嚢内に触知している。当時は単純な尿道下裂と考えて，3歳のとき索切除を施行した。続いて尿道を形成すべく5歳7カ月のとき再入院した。

理学的所見：発育，栄養ともに良好で，外陰部は先に述べた所見と同様であるが，右陰嚢内において辜丸の上部に米粒大の硬結を触れた (Fig. 8)。

一般検査成績：胸部レ線，ECG ともに異常所見なく，血液一般，血液化学にも異常を認めない。尿一般所見も正常。

この時はいちおう Denis-Browne 法による尿道形成術を施行したわけであるが，術後，排尿時膀胱造影をおこなってみると，尿道に開口する比較的発育のよい腔を発見した (Fig. 9)。この段階に至り，単なる尿道下裂でないことが判明し，さらに次の種々の検査をおこなった。

尿中ホルモン測定：17-KS は 0.8~1.1 mg/day，17-OHCS は 1.3~1.8 mg/day といずれも正常範囲。しかし total estrogen は 14.2 μg/day と男子としては高い値であった。

細胞遺伝学的検査：口腔粘膜による性染色質は17.6%陽性，末梢血培養による性染色体は 46XX であった (Fig. 10)。

尿路レ線検査：腎尿管膀胱部単純には異常所見なく，

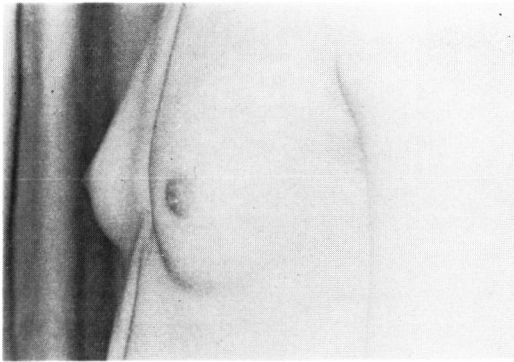


Fig. 1. Case 1; Well developed breast.

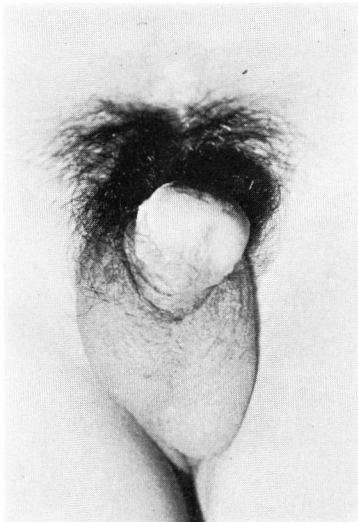


Fig. 2. Case 1; External genitalia (after operation of urethral plastic surgery and bilateral orchiopexy).

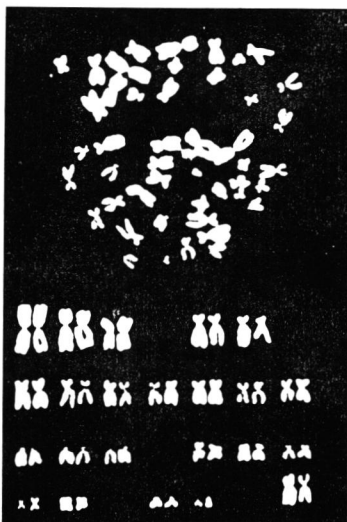


Fig. 3. Case 1; Karyotype from peripheral blood showing 46XX (occupying 70%).

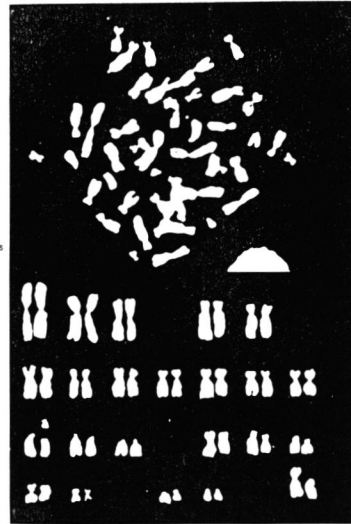


Fig. 4. Case 1; Karyotype from peripheral blood showing 46XY (occupying 30%).

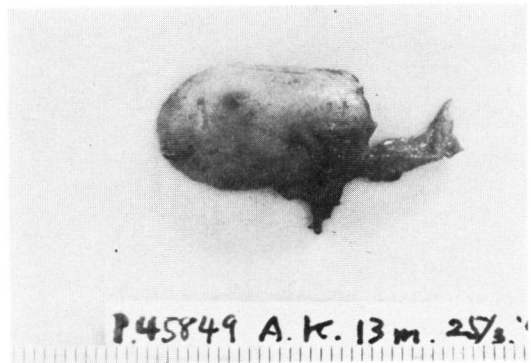


Fig. 5. Case 1; Resected ovarian portion of an ovotestis in the right scrotum.



Fig. 6. Case 1; Ovarian follicle in ovarian tissue of left ovotestis.

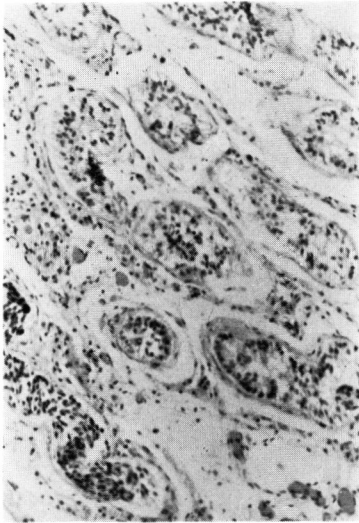


Fig. 7. Case 1; Testicular tissue of left ovotestis.

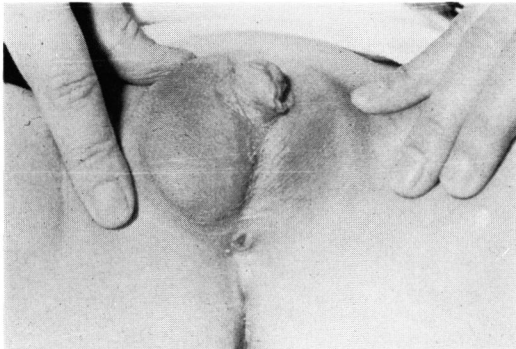


Fig. 8. Case 2; External genitalia showing perineal hypospadias. The right fold contains a gonad (after chordectomy).



Fig. 9. Case 2; Voiding cystourethrography showing fairly well developed vagina opening to the urethra.



Fig. 10. Case 2; Karyotype from peripheral blood showing normal female 46XX.

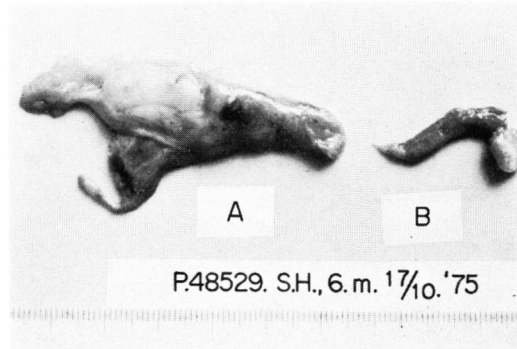


Fig. 11. Case 2; A, Ovary and fallopian tube in the left inguinal canal. B, Ovarian portion of ovotestis and fallopian tube in the right scrotum.

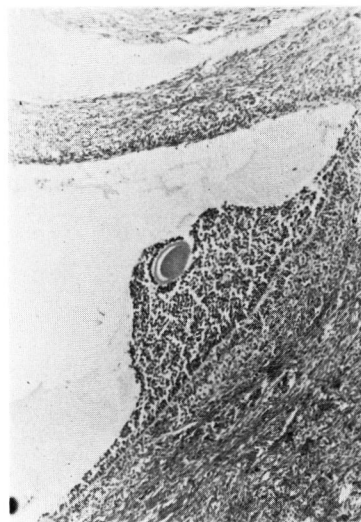


Fig. 12. Case 2; Ovarian follicle of left ovary.

## 考 察

真性半陰陽は半陰陽の中でも比較的にまれな疾患とされ、同一個体に卵巢および睾丸の両組織が共存している状態をいうものである。外国においては Butler ら (1969)<sup>2)</sup> が 223 例の本症を集計して報告しており、最近では Pfeiffer (1974)<sup>7)</sup> が、性染色体構成の明確な本症について 114 例を集計して分析している。本邦においては 1923 年前田安之助がその第 1 例を報告して以来、近年の細胞遺伝学的な研究の進歩とともに報告は増加の傾向にある。本邦報告例について検討してみると、同一症例を重複して、別の症例として報告しているものもみられるため、今回われわれは全症例を調査しなおしてみたところ、われわれの経験した 2 例を含めて文献上明らかな本症は 100 例に達した (Table 1-A)。この 100 例のほかに、記載不じゅうぶんな例、あるいは性腺の生検を施行していないものが 3 例みられる (Table 1-B)。

胎生期初期において、未分化性腺は性別のいかんを問わず、将来卵巢に分化する部分 (皮質部) と睾丸に分化する部分 (髄質部) の両方を具えていて、正常の場合にはそのうちのどちらかが分化発育するわけであるが、真性半陰陽は両方が、程度の差はあるが分化発育して生じるものである。しかしその原因についてはまだはっきりしたことはわかっていない<sup>6)</sup>。

真性半陰陽の分類には種々の試みがあるが、現在広く用いられているのは、性腺の組み合わせにより大きく 6 つのグループに分類した Jones & Scott の方法<sup>4)</sup> である (Table 2)。しかしこの分類法だと、例えば一側性腺に卵巢睾丸と卵巢、あるいは卵巢睾丸と睾丸が存在している場合当てはめようがない。実際に本邦報告例を通覧すると一側性腺でこのような組み合わせがあるわけである。したがって Table 2 の中の OT を ovotestis あるいは ovary and testis とは限定しないで、一側性腺に卵巢睾丸があり、別に同側に卵巢あるいは睾丸があっても、とにかく卵巢、睾丸の両要素を有しているものを OT と解釈すればいいかなものであろうか。以下われわれはこの解釈によって本症を分類し、本邦報告 100 例を分析した結果について若干の考察を加えてみたい。

## 1) 性腺分類と養育上の性の関係 (Table 3)。

本邦報告例を性腺の組み合わせでみると、第 I 群 (O, T)、第 III 群 (O, OT) が多い。

本症の外陰部の形態は男性型から女性型と多彩であるが、一般的には ambiguous な型を示すものが多いとされている。本邦では 100 人のうち 63 人が男子とし

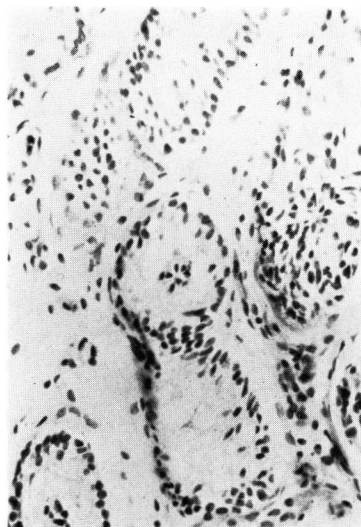


Fig. 13. Case 2; Testicular tissue of right ovotestis.

IVP でも異常を認めない。

以上の結果より真性半陰陽が考えられるとして 1975 年 10 月 17 日 (6 歳のとき) 試験開腹術を施行した。

手術所見：下腹部正中切開による開腹では腹腔内には子宮、その他の女性内性器は認められなかった。次に左鼠径管を開くと、腹膜に包まれた大きさ  $16 \times 8 \times 4$  mm の、卵巢と思われる表面平滑、長円形の性腺を認め、この性腺には采を伴う卵管も認められた。凍結切片によりこの性腺が卵巢であることを確認して、これらを切除した。なお左鼠径管内には睾丸らしき性腺はみられなかった。続いて右陰嚢を開くと、小指頭大の睾丸に密着して大きさ  $7 \times 5 \times 3$  mm の表面白色の卵巢と思われる性腺を認め、また采を伴う卵管をも発見し、これらの女性性器部分を切除し、睾丸には生検を加えた。なお副睾丸は認められたが、精管は確認できなかった (Fig. 11)。

組織学的所見：左鼠径管内の卵巢は、多数の原始卵胞および Graaf 卵胞を認め、後者には卵丘形成もみられ (Fig. 12)、卵管についても組織学的に確認し得た。右陰嚢内の卵巢部分は、左性腺 (卵巢) の組織像とまったく同じ所見で、生検で得た睾丸組織は、精細管の径が小さく、基底部に精祖細胞が 1～2 層に配列する小児睾丸像を示していた (Fig. 13)。以上の所見より右性腺は右陰嚢内の ovotestis、左性腺は左鼠径管内の卵巢であることが判明した。

その後の経過：患児は男子として生活しており、経過観察中である。

Table 1-A. 真性半陰陽報告例（本邦）

No.	報告者（年代）	年齢	養育性	性染色体	性腺		乳房發育	月經	文獻
					右	左			
1	前田安之助(1923)	9	M		T(大陰唇)	O(腹腔)			皮尿誌, 23: 701, 1923
2	小川 徹(1931)	27	M		O	T	+		日本外科学会雑誌, 32: 1357, 1931
3	米山 達雄(1931)	15	F		O T(腹腔)	T(大陰唇), O(腹腔)	+		福岡医誌, 24: 1152, 1931
4	笹川 正男・ほか(1932)	24	M		T(陰のう), O(陰のう)	O(鼠径部)			日泌尿会誌, 21: 1, 1932
5	今川 冠(1942)	新生児	?		O T	O			日本病理学会雑誌, 32: 556, 1942
6	久本 紀一・ほか(1943)	45	F		O(腹腔)	O T(鼠径部)			産科婦人科紀要, 26: 747, 1943
7	難波善次郎(1951)	11	F		T(腹腔)	O(腹腔)			産婦人科の進歩, 3: 6, 1951
8	白田 佐(1952)	14	M		T(陰のう)	O(腹腔)	+		外科, 14: 437, 1952
9	鈴木 雅洲・ほか(1955)	21	F		O(腹腔)	O(腹腔), T(鼠径部)	+		臨床婦人科産科, 9: 959, 1955
10	北尾 善男(1956)	20	F		O T(腹腔)	T(大陰唇)	—		日本外科学会雑誌, 56: 1413, 1956 京都府医大雑誌, 65: 396, 1959
11	酒徳治三郎・ほか(1957)	15	M		O(鼠径部)	T(陰のう)	—		泌尿紀要, 3: 221, 1957
12	早川 正臣(1957)	24	F		O T	O			日本産科婦人科学会雑誌, 9: 807, 1957
13	竹山 初男(1957)	21	M	+	O T(腹腔)	O(腹腔)	+		日泌尿会誌, 48: 240, 1957
14	山下 徹・ほか(1957)	28	M	—	O(腹腔)	O T(大陰唇)	+	+	臨床婦人科産科, 11: 168, 1957 (東北医学雑誌, 31: 408, 1942)
15	落合京一郎・ほか(1957)	7	M	—	O T(鼠径部)	O T(陰のう)			日泌尿会誌, 48: 319, 1957
16	日置 豊明(1958)	9	F		T	O, T			外科, 20: 388, 1958
17	仁熊 文石・ほか(1958)	18	M		O T(鼠径部)	T(陰のう)	+		外科, 20: 413, 1958
18	赤坂 俊夫・ほか(1958)	14	F		O(腹腔) 左右不明	T(鼠径部) 左右不明			日泌尿会誌, 49: 649, 1958
19	市川 篤二・ほか(1958)	6	M	—	X Y	T(腹腔)	O(腹腔)		日泌尿会誌, 49: 390, 1958
20	佐々田健四郎・ほか (1958)	25	M	—		T	O T		日泌尿会誌, 49: 383, 1958 臨床皮泌, 13: 547, 1959
21	児玉 正道(1959)	14	M	—		T(腹腔)	O(腹腔)	+	泌尿紀要, 5: 514, 1959
22	“ ( “ )	4	M	—		O T(腹腔)	O(腹腔)		“
23	“ ( “ )	9	M	+		T(鼠径部)	O(腹腔)		“
24	岩井多美子・ほか(1959)	1	F	+		O T(大陰唇)	O(腹腔)		ホルモンと臨床, 7: 899, 1959
25	武田 淳・ほか(1959)	22	F			O T(鼠径部)	T(陰のう)	+	日本外科宝函, 28: 1029, 1959
26	長 勝彦・ほか(1959)	22	F	+		O	O T		日本不妊学会雑誌, 4: 257, 1959
27	曾我 耕策・ほか(1959)	17	M			T(陰のう)	O(鼠径部)	+	北海道農村医学雑誌, 6: 60, 1959
28	辻 一郎・ほか(1960)	29	M	—		O(腹腔)	T(腹腔)	+	日泌尿会誌, 51: 320, 1960
29	落合京一郎(1960)	22	F	+		O(腹腔)	O T(腹腔)	+	日本泌尿器科全書, 8: II, 477, 金原出版, 東京・京都, 1960
30	志田 圭三・ほか(1960)	?	?	+		O T	O		日本不妊学会雑誌, 5: 160, 1960
31	Makino, S. et al. 小川 玄一・ほか(1960)	25	F	—	XX	O T(大陰唇)	O(腹腔)	+	Texas Rep. Biol. Med., 18, 493, 1960 北海道産婦人科会誌, 12: 141, 1961
32	清水 圭三・ほか(1961)	12	M	—		(—)	O(腹腔), T(陰のう)	+	日本不妊学会雑誌, 6: 116, 1961
33	“ ( “ )	25	M	—		O T(腹腔)	T(陰のう)		“
34	池上 茂・ほか(1962)	2	F	+		O T(鼠径部)	O(腹腔)		日泌尿会誌, 53: 344, 1962

35	〃 ( 〃 )	4	F +		O T (陰のう)	O (腹腔)		〃
36	市川 篤二・ほか(1962)	13	M -	X Y	T (陰のう)	O (腹腔)	+	日泌尿会誌, 53: 778, 1962
37	〃 ( 〃 )	18	M -	X Y	O T (陰のう)	T (陰のう)	-	〃
38	千原 勤・ほか(1963)	25	F +	X X	O (腹腔)	O T (腹腔)		日本不妊学会雑誌, 8: 18, 1963
39	志田 圭三・ほか(1963)	14	M -		O T (腹腔)	O T (腹腔)	+	日泌尿会誌, 54: 456, 1963
40	駒瀬 元治・ほか(1963)	1	M +	X X	T (陰のう)	O T (鼠径部)		日泌尿会誌, 54: 456, 1963
41	〃 ( 〃 )	10	M +	X X	O T (鼠径部)	O (腹腔)		〃
42	〃 ( 〃 )	1	M -	X Y	T (陰のう)	O (鼠径部)		〃
43	熊本 悦明・ほか(1963)	6	M -	X Y	O (腹腔)	T (陰のう)		日泌尿会誌, 54: 569, 1963
44	酒徳治三郎・ほか(1963)	5	F +	X X	O T (大陰唇)	O (腹腔)		日泌尿会誌, 54: 1057, 1963 泌尿紀要, 10: 33, 1964
45	〃 ( 〃 )	28	M -	X Y	T (陰のう)	O (陰のう)	-	〃
46	佐藤昭太郎・ほか(1964)	37	M -	X O/ X Y	O (腹腔)	O T (鼠径部)	+	日泌尿会誌, 55: 407, 1964
47	田崎 寛・ほか(1964)	12	M +	X X	O T (陰のう)	O T (腹腔)	+	日泌尿会誌, 55: 1091, 1964 Keio J. Med., 13, 143, 1964
48	植草富二郎・ほか(1964)	19	M -		T (陰のう)	O (腹腔)		日本病理学会誌, 53: 191, 1964
49	松永 武三(1965)	7	F -	X Y	O T	T		日泌尿会誌, 56: 1209, 1965
50	尾関 信彦・ほか(1965)	17	F -		O T (腹腔)	O T (鼠径部)	+	日泌尿会誌, 56: 345, 1965 臨床皮泌, 19: 199, 1965
51	入沢 俊氏・ほか(1965)	5	F +	X X	O T (鼠径部)	O T (腹腔)		臨床皮泌, 19: 631, 1965
52	落合京一郎(1965)	2カ 月	M +	X X	O T	O T		日泌尿会誌, 56: 923, 1965
53	田村 一・ほか(1965)	13	M +	X X	O T (陰のう)	O T (陰のう)	+	日泌尿会誌, 56: 896, 1965 臨床皮泌, 20: 849, 1966
54	高井 修道・ほか(1967)	12	M -	X Y	T (陰のう)	O (腹腔)		日泌尿会誌, 58: 331, 1967
55	野嶽 幸雄・ほか(1967)	24	F +	X X/ X X Y	O (腹腔)	O T (鼠径部)	+	ホルモンと臨床, 15: 747, 1967
56	鈴木 雅洲(1967)	14	M +	X X/ X Y	O T	O T	+	先天異常, 7: 153, 1967 産科と婦人科, 35: 1025, 1968
57	大室 博・ほか(1968)	9	M	X X	(-)	T (鼠径部), O T (鼠径部)		日泌尿会誌, 59: 534, 1968
58	平林 国男・ほか(1968)	11	?	X Y	T	O		日泌尿会誌, 59: 645, 1968
59	高橋 陽一・ほか(1968)	24	M +	X X	O (腹腔)	T (陰のう)		日泌尿会誌, 59: 645, 1968 泌尿紀要, 18: 602, 1972
60	森 義則・ほか(1968)	3	M +	X X	O T (陰のう)	O (腹腔)		日泌尿会誌, 59: 857, 1968
61	〃 ( 〃 )	2	F +	X X	O T (陰のう)	O (腹腔)		日泌尿会誌, 59: 857, 1968
62	近藤 圭介・ほか(1968)	18	F +	X X	O (大陰唇), T (大陰唇)	O (腹腔)	+	Tokushima J. Exp. Med., 15, 103, 1968
63	小田 完五・ほか(1969)	3	M +	X X	O (腹腔)	O T (腹腔)		日泌尿会誌, 60: 277, 1969
64	姉崎 衛(1969)	12	M +	X X/ X Y	not examined	O T (陰のう)	+	日泌尿会誌, 60: 90, 1969
65	岩動孝一郎・ほか(1969)	12	M +	X X	O T (陰のう)	O T (陰のう)	+	日本内分泌学会誌, 45: 526, 1969 J. Urol., 104, 350, 1970
66	佐々木桂一・ほか(1969)	25	M +	X X	T (陰のう), O (腹腔)	(-)	+	日泌尿会誌, 60: 471, 1969 臨泌, 23: 311, 1969
67	酒徳治三郎・ほか(1969)	13	M +	X X	O	O T	+	日本不妊学会雑誌, 14: 428, 1969
68	田中 義憲(1970)	13	M +	X X	T (鼠径部)	O (腹腔)	+	日泌尿会誌, 61: 212, 1970
69	土肥 英雄・ほか(1970)	18	M +	X X/ X X Y	O T (陰のう)	O T (陰のう)		日泌尿会誌, 61: 828, 1970
70	佐藤 勝・ほか(1970)	29	M +	X X	T (鼠径部)	O (腹腔)	+	日泌尿会誌, 61: 921, 1970
71	高田 元敬・ほか(1970)	4	F -	X O/ X Y	T (腹腔)	O (腹腔)		日本不妊学会雑誌, 15: 336, 1970



72	中尾 偕主・ほか(1970)	22日	F +	XX	T(鼠径部)	O T(腹腔)		西日泌尿, 32: 449, 1970
73	" ( " )	2	F +	XX/ XY	O T(腹腔)	O(腹腔)		"
74	斉藤 武志・ほか(1971)	25	M -	XO/ XY	T(陰のう)	O(腹腔)		日泌尿会誌, 62: 340, 1971 大原総合病院年報, 14: 45, 1971 日本内分泌学会雑誌,
75	水谷修太郎・ほか(1971)	21	F		O	O T		47: 491, 1971
76	松本 英垂・ほか(1971)	34	M +	XY/ XXY	O(腹腔?)	T(腹腔?)	+	日泌尿会誌, 62: 394, 1971
77	高安 久雄・ほか(1971)	3	M	XX/ XY	O(腹腔)	O(陰のう), T(陰のう)		日泌尿会誌, 62: 497, 1971
78	坂本 公孝・ほか(1971)	11	M -	XY	O T(陰のう)	O(鼠径部)	+	西日泌尿, 33: 261, 1971
79	清水 純(1971)	5	F +	XX	T(鼠径部), O T(鼠径部)	(-)		西日泌尿, 33: 261, 1971 西日泌尿, 35: 662, 1973
80	鍛塚 寿・ほか(1972)	14	M +	XX	O(腹腔)	T(陰のう)	+	西日泌尿, 34: 90, 1972 西日泌尿, 35: 662, 1973
81	佐々木秀平(1972)	6	F +	XX	O T(腹腔)	O(腹腔)		日泌尿会誌, 63: 979, 1972 泌尿紀要, 21: 115, 1975
82	日高 正昭・ほか(1972)	14	M +	XX	O T	O T	+	西日泌尿, 34: 553, 1972
83	田苗 綾子・ほか(1973)	13	?	XO/ XX	O	O T	+	日本小児科学会雑誌,
84	近藤 厚・ほか(1973)	8カ 月	M +	XX	O T(鼠径部)	O(腹腔)		77: 372, 1973 臨床と研究, 50: 67, 1973
85	稲富 顕二・ほか(1973)	14	F +	XX/ XY	T(腹腔)	O(大陰唇)	+	西日泌尿, 35: 662, 1973 日本産科婦人科学会雑誌,
86	" ( " )	?	M +	XY/ XXY	T	O		25: 720, 1973
87	小林 収・ほか(1973)	10	M	XX/ XY	左右不明 T(陰のう)	左右不明 O(鼠径部?)		日泌尿会誌, 64: 682, 1973
88	" ( " )	7	M		O T	T		"
89	大江 宏・ほか(1973)	4	M	XX	O T(陰のう)	O T(腹腔)		日泌尿会誌, 64: 991, 1973 泌尿紀要, 20: 39, 1974
90	石田 肇・ほか(1974)	14	F	XX	O T(腹腔)	O(腹腔)	++	日泌尿会誌, 65: 73, 1974 ホルモンと臨床, 22: 1181, 1974
91	" ( " )	16	M	XY	T(陰のう)	O(陰のう)	++	"
92	福谷 恵子・ほか(1974)	15	M		T(陰のう)	O T(鼠径部)	+	日泌尿会誌, 65: 335, 1974
93	関根 昭一(1974)	20	M	XX	T(陰のう)	O(鼠径部)		日泌尿会誌, 65: 338, 1974
94	坂下 茂夫・ほか(1974)	7カ 月	F +	XX	O T(鼠径部)	O(腹腔)		日泌尿会誌, 65: 327, 1974
95	" ( " )	1カ 月	F +	XX	O T(腹腔)	O(腹腔)		"
96	小野寺孝夫・ほか(1974)	15	M	XX	O T(鼠径部)	O(腹腔)	+	日泌尿会誌, 65: 129, 1974
97	" ( " )	15	M	XX	O T(陰のう)	O(腹腔)	+	"
98	光川 史郎・ほか(1975)	22	M	XX	O T(陰のう)	(-)	++	日泌尿会誌, 66: 374, 1975 臨泌, 29: 175, 1975
99	自 験 例(1976)	14	M +	XX/ XY	O T(陰のう)	O T(陰のう)	+	
100	" ( " )	6	M +	XX	O T(陰のう)	O(鼠径部)		

注) M: 男子, F: 女子, T: 睪丸, O: 卵巢, O T: 卵巢睪丸

Table 1-B 記載不じゅうぶんあるいは性腺の生検を施行していない報告例

No	報 告 者 (年代)	年 齢	養 育 性	性 染 色 質	性 染 色 体	性 腺	乳 房 発 育	月 経	文 献
1	三矢 英輔・ほか(1969)	?	?			右, O(腹腔) 左, T?(生検せず)			日泌尿会誌, 60: 586, 1969
2	松本 泰・ほか(1974)	11	M		XO/ XY	性腺不明			日泌尿会誌, 65: 261, 1974
3	光川 史郎・ほか(1975)	22	M		XX	O(+)なるも左右不 明 T?(検索中)		+	日泌尿会誌, 66: 374, 1975

Table 2. Classification of true hermaphroditism (Jones &amp; Scott, 1971)

Group	Gonad on One Side	Gonad on Opposite Side
I. Alternating or lateral variety (O: T)	Ovary	Testis
II. Bilateral variety (OT: OT)	Ovotestis	Ovotestis
	Ovary and Testis	Ovary and testis
III. Unilateral (O: OT)	Ovary	Ovotestis
	Ovary	Ovary and testis
	Ovary	Two ovotestes
IV. (T: OT)	Testis	Ovotestis
V. (OT: —)	Ovary and testis	No gonad
VI. (OT: ?)	Ovotestis	Not examined

Table 3. Sex of rearing in various gonadal combinations

	Male	Female	Unknown	Total
I ( O, T)	25	4	1	30
II (OT, OT)	11	3	0	14
III ( O, OT)	14	21	3	38
IV ( T, OT)	8	4	0	12
V (OT, —)	4	1	0	5
VI (OT, ?)	1	0	0	1
Total	63	33	4	100

で養育されている。Jones & Scott の報告<sup>4)</sup>でも82人中52人が男子として養育されている。これは本症の外陰部がむしろ男性型に近い形態を示すことが多いことを意味していると思われる。Jost の理論からすると卵巣は性分化誘導力がないから、内外性器の性分化度はすべて、どの程度の睪丸要素を、さらにはその睪丸要素がどの程度の性分化誘導力をもっているかによって決まってくる<sup>5)</sup>。性腺の組合わせと養育上の性の関係をみると、さきに述べたように、全体としては男子として養育されているものが多いが、卵巣要素の多い第Ⅲ群 (O, OT) では38人中21人 (55.3%) と女子として養育されているものが多く、解剖学的所見と性判定がある程度平行しているといえよう。

## 2) 性腺分類と性染色質 (Table 4).

性染色質試験をおこなったものは全部で67例で、そのうち陽性は44人 (65.7%) である。とくに第Ⅲ群において陽性率 (81.5%) が高い点が注目される。

## 3) 性腺分類と性染色体 (Table 5).

性染色体の検索は、細胞遺伝学的な研究の進歩とともに近年はほとんどの症例におこなわれている。本邦では XX (35例), XY (11例) の報告が多く、中でも XX は過半数以上を占めている。真性半陰陽のもっとも基本的と考えられる染色体構成は XX/XY 型の

mosaic であるが、全体としてみると意外に少ない。しかし種々ある mosaic の報告の中ではいちばん多く、次いで XO/XY となっている。Pfeiffer の報告<sup>7)</sup>によると、性染色体構成の明らかな114例のうち、XX は56例、XY は29例、XX/XY は19例、その他の mosaic は10例で、本邦集計の結果とだいたい一致している。性腺の分類でみると、XX 35例のうち、半数近くの17例が卵巣要素の多い第Ⅲ群に集中している。

睪丸および卵巣の両組織を有する真性半陰陽では Y 染色体の存在が当然考えられてもよいわけであるが、現実には本邦においては Y 染色体を含まない XX, XO/XX の報告がある。このように Y 染色体が存在しないのに睪丸が発育分化してくる現象に関して高井ら (1967)<sup>8)</sup> は次の点をあげている。

i) Y 染色体の一部分が他の染色体に転座し、この転座があまりにも微小片のために現在の染色体検査では発見できない。

ii) 他の組織に Y 染色体を発見する可能性がある。

iii) 常染色体上に性分化遺伝子が存在する可能性もある。

iv) 性腺原基における皮質、髄質の拮抗作用の障害。

いずれにしても今後、この方面の研究のさらに飛躍

Table 4. Sex chromatin in various gonadal combinations

	(+)	(-)	Total
I ( O, T)	8	11	19
II (OT, OT)	9	3	12
III ( O, OT)	22	5	27
IV ( T, OT)	2	3	5
V (OT, -)	2	1	3
VI (OT, ?)	1	0	1
Total	44	23	67

Table 5. Relationship between gonadal combination and karyotype

	XX	XY	XX/XY	XX/XXY	XY/XXY	XO/XX	XO/XY	Total
I ( O, T)	5	8	2		2		2	19
II (OT, OT)	7		2	1				10
III ( O, OT)	17	1	2	1		1	1	23
IV ( T, OT)	2	2						4
V (OT, -)	4							4
VI (OT, ?)			1					1
Total	35	11	7	2	2	1	3	61

した進歩が望まれる。

#### 4) 性腺の存在部位 (Table 6).

手術および組織学的検査により確認された性腺の存在部位は、labioscrotal folds, 鼠径部, 腹部の三つの場所である。本邦報告 100 例のうち, 存在場所のはっきりしている 166 性腺についてみると, 分離した卵巣は大部分が腹部に位置するが, 睪丸組織を有する性腺は鼠径部以下に下降している例が多い。これは臨床的には重要な意味をもっている。すなわち半陰陽の症例で, 性染色体構成が XX を示すもので, 鼠径部以下に性腺に触れる場合は真性半陰陽の疑いが濃厚になってくるということである。

#### 5) 真性半陰陽と乳房発育, 月経の関係 (Table 7, 8).

真性半陰陽のほとんどの症例は思春期に達すれば乳房の発育を認める。本邦においては乳房発育の最小年齢は11歳で, それ以上の 63 症例についてみると41例

(65.1%) に乳房発育が認められ, そのうち性染色体構成は XX 型が15例 (36.6%) ともっとも多い。また本症においては一般的には子宮, 卵管の存在を合併するものが多いが, 月経のみられた最小年齢13歳以上の55症例についてみると, 11例 (20.0%) に月経を認め, その中でもやはり性染色体構成 XX 型のものがいちばん多い。したがって思春期に達して乳房発育あるいは月経が現われてくれば, 真性半陰陽と男性仮性半陰陽 (家族性男性仮性半陰陽では乳房発育は現われるが, 月経はない) の鑑別診断の参考になる。

ついでに真性半陰陽患者の妊孕性についてすこしくふれると, Pfeiffer (1974)<sup>2)</sup> は, 本症患者で子どもを得た報告はまだないと述べている。しかし結婚した本症患者の精液中に活動せる精子を見いだした報告<sup>2)</sup>や, 別に睪丸組織中に精子形成をみている報告<sup>3)</sup>もある。本邦においては Table 1-A のうち, 千原らの報告した症例 (No. 38) が, のちに31歳のとき男児 (46 XY)

Table 6. Location of gonad

	Ovary	Testis	Ovotestis	Total
Labioscrotal fold	6	29	24	59
Inguinal area	7	8	17	32
Intraperitoneal	50	6	19	75
Total	63	43	60	166

Table 7. Breast development (all patients over 11 years old) and menstruation (all patients over 13 years old)

	Breast development			Menstruation		
	+	-	?	+	-	?
I (O, T)	12	1	9	3	1	15
II (OT, OT)	8		1	1	1	5
III (O, OT)	14		7	6	2	12
IV (T, OT)	3	2	2		2	5
V (OT, -)	3			1	1	
VI (OT, ?)	1					
Total	41	3	19	11	7	37
	63			55		

Table 8. Breast development and menstruation in various karyotypes

Karyotype	Breast development	Menstruation
XX	15	4
XY	3	2
XX/XY	4	
XX/XXY	1	
XY/XXY	1	
XO/XX	1	
XO/XY	1	1
Unknown	15	4
Total	41	11

を娩出したという報告<sup>1)</sup>、および本症診断以前にすでに2児をもうけている症例 (No. 86) の報告があることは注目される。

以上本邦集計 100 例の真性半陰陽について統計的分析を加えて若干の文献的考察を試みたが、本症の診断については、落合<sup>6)</sup>によれば、性染色質が陽性であれば真性半陰陽または女性仮性半陰陽であり、17-KSが増加していなければ副腎性男性化症は否定でき、性染色質が陰性の場合には真性半陰陽か男性仮性半陰陽と考えるべきで、必要に応じて試験開腹により性腺の組織学的検査をおこなうべきである、と述べている。

真性半陰陽の患者は、思春期前の場合には外陰部の形態異常を主訴として受診することが多く、もちろんこの時点で本症をじゅうぶんに疑って対処する必要があるが、思春期に達したものでは、男子として養育されたものは女性化乳房、周期的な尿道出血、あるいは陰囊内容の腫脹を訴え、女子として養育されたものは声変わり、無月経、陰核肥大などを訴えることもあり、睾丸および卵巣の両性腺の存在を、より容易に疑わしめることがある。

われわれが経験した2症例はいずれも診断が遅れ、その診断過程を反省しているわけであるが、患者の精神的葛藤を考えれば、改めて本症の早期診断および性決定の重要性を認識するものである。

## 結 語

- 1) 性染色体構成 XX/XY および XX を示した真性半陰陽の2例を報告した。
- 2) 真性半陰陽の本邦報告 100 例を集計し、若干の文献的考察をおこなった。

なお本2症例は日本泌尿器科学会信州地方会第68回例会において発表した。恩師、柿崎勉教授のご校閲に深謝いたしますとともに、染色体検査をお願いした信州大学法医学教室、米村勇先生に感謝します。

## 文 献

- 1) 万羽 進・ほか：日不妊誌，16：110，1971。
- 2) Butler, L. J. et al. : Arch. Dis. Childh., 44：666，1969。
- 3) German, J. L. : Am. J. Med., 33：83，1962。

- 4) Jones, H. W. and Scott, W. W.: *Hermaphroditism, Genital Anomalies and Related Endocrine Disorders*, Williams and Wilkins Comp., Baltimore, 1971.
- 5) 熊本悦明：臨泌，25：13，1971.
- 6) 落合京一郎：日本泌尿器科全書，Vol. 8, II, P391, 金原出版&南江堂，東京・京都，1960.
- 7) Pfeiffer, R. A. : *Helv. Paed. Acta, Supple.*, **34**, p. 99, 1974.
- 8) 高井修道・ほか：日泌尿会誌，58：331，1967.
- 9) Ten Berge, B. S. : *Gynecologia*, **149**: 112, 1960.

(1976年3月22日受付)